



# Guia prático de como preencher documentações para realização do teste Pré PGT-M

CS BRAZIL

Igenomix®

Elaborado por: Anamara Braga  
Versão 3.0  
Data emissão: 03/04/2023



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

Requisição de Pré-PGT-M (doenças monogênicas)

Os campos marcados com \* são obrigatórios para a realização do teste

\*TESTE SOLICITADO (Campo preenchido pela Igenomix)

Por favor indique o tipo de teste:

- Pré PGT-M para mutações comuns
- Pré PGT-M para mutações incomuns

**INFORMAÇÕES DA CLÍNICA**

\*Clínica: \_\_\_\_\_ Data da solicitação do teste: \_\_\_\_\_  
\*Nome do médico/CRM: \_\_\_\_\_ E-mail para envio do laudo: \_\_\_\_\_

**INFORMAÇÕES DO PACIENTE**

\*Mulher: \_\_\_\_\_ \*CPF: \_\_\_\_\_ \*Data de nascimento: \_\_\_\_\_  
\*Homem: \_\_\_\_\_ \*CPF: \_\_\_\_\_ \*Data de nascimento: \_\_\_\_\_  
Doença/Gene: \_\_\_\_\_

Estado da Doença Paciente (mulher):  Tem a doença  Portador  Não é portador  
Estado da Doença Paciente (homem):  Tem a doença  Portador  Não é portador

**INFORMAÇÕES DOS MEMBROS DA FAMÍLIA** (Preencher apenas se as amostras forem enviadas à Igenomix)

1. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_  
Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_  
2. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_  
Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_  
3. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_  
Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_  
4. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_  
Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

Comentários: \_\_\_\_\_

Amostras para serem enviadas: SIM  NÃO   
Especifique: \_\_\_\_\_

**Autorização do médico**

Certifico que as informações do paciente e do médico neste formulário estão corretas, de acordo com o meu conhecimento, e que solicito o teste acima com base em meu critério profissional. Expliquei as limitações deste teste e respondi a todas as perguntas. Entendo que a Igenomix pode precisar de informações adicionais e concordo em fornecer essas informações, se necessário.

Assinatura do médico: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Os campos obrigatório estão marcados com \*

Essas informações são essenciais para o registro do paciente em nossos sistemas.

A falta de preenchimento nos campos obrigatórios impedem a continuidade da análise, deixando a amostra em **quarentena** até obtenção do dados. Nestes casos, o prazo de liberação do laudo iniciará apenas quando todas as informações e assinaturas forem encaminhadas ao laboratório.



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

---

**\*TESTE SOLICITADO (Campo preenchido pela Igenomix)**

Por favor indique o tipo de teste:

Pré PGT-M para mutações comuns

Pré PGT-M para mutações incomuns

---

Selecionar qual o teste seguirá para a construção da sonda:

- Mutações comuns
- Mutações Incomuns

\*OBSERVAÇÃO: quem informará isto ao paciente é a equipe de Aconselhamento Genético, após consulta.



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

### INFORMAÇÕES DA CLÍNICA

\*Clínica: \_\_\_\_\_

Data da solicitação do teste: \_\_\_\_\_

\*Nome do médico/CRM: \_\_\_\_\_

\*E-mail para envio do laudo: \_\_\_\_\_

Campos dedicados para informações do centro médico que realizou assistência, onde as informações obrigatórias são:

- Nome do centro médico/consultório/hospital/laboratório
- Data da solicitação do teste
- Médico e CRM (orientamos a incluir nome completo do médico responsável pela solicitação do teste para evitar possíveis erros de identificação);
- E-mail para envio do resultado (pode ser médico e/ou paciente ou ambos).



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

<b>*INFORMAÇÕES DO PACIENTE</b>		<b>ID/NHC do paciente:</b> _____	
		<b>Nº da Consulta:</b> _____	
*Mulher: _____	*CPF: _____	*Data de nascimento: _____	
*Homem: _____	*CPF: _____	*Data de nascimento: _____	
<b>Doença/Gene:</b> _____			
Estado da Doença Paciente (mulher):	Tem a doença <input type="checkbox"/>	Portado <input type="checkbox"/>	Não é portador <input type="checkbox"/>
Estado da Doença Paciente (homem):	Tem a doença <input type="checkbox"/>	Portado <input type="checkbox"/>	Não é portador <input type="checkbox"/>

Campos dedicados para informações do Paciente, as informações obrigatórias são:

- ID do paciente (número identificação do paciente)
- Numero de consulta (consulta com o aconselhamento genético Igenomix Brasil)
- Nome completo da paciente e cônjuge;
- CPF da paciente e cônjuge;
- Data de nascimento da paciente e cônjuge;
- Informar a doença/gene que deverão ser verificados na construção da sonda
- Selecionar o status da doença em cada um dos pacientes.



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

### \*INFORMAÇÕES DOS MEMBROS DA FAMÍLIA (Preencher apenas se as amostras forem enviadas à Igenomix)

1. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_

Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

2. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_

Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

3. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_

Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

4. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_

Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

Comentários: \_\_\_\_\_

Amostras para serem enviadas: SIM  NÃO

Especifique: \_\_\_\_\_

Campos dedicados para informações dos familiares dos pacientes, as informações obrigatórias são:

- Nome completo
- Estado clínico (colocar: portador, não portador ou tem a doença)
- ID do paciente (número identificação do paciente)
- Data de nascimento
- Parentesco com os pacientes que estão realizando o PGT-M
- Campo para comentários relevantes ao caso



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

### Autorização do médico

Certifico que as informações do paciente e do médico de referência neste formulário estão corretas, de acordo com o meu conhecimento, e que solicitei o teste acima com base em meu critério profissional. Expliquei as limitações deste teste e respondi a todas as perguntas. Entendo que a Igenomix pode precisar de informações adicionais e concordo em fornecer essas informações, se necessário.

Assinatura do médico: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Assinatura obrigatória do médico e inserir data



# Como preencher?

## Termo de consentimento do teste Pré PGT-M

The image shows three versions of the Igenomix Pre-PGT-M Consent Form. The first is a short summary page with a table for clinical information and a box for 'Assentos de informes'. The second is a detailed information page with sections for 'INFORMAÇÕES CLÍNICAS', 'INFORMAÇÕES DO PACIENTE', and 'INFORMAÇÕES DA FAMÍLIA'. The third is a long consent page with a large block of text, several checkboxes for 'Assentos de consentimento', and a section for 'Assentos de informes' at the bottom.

O Consentimento Informado tem como finalidade principal esclarecer ao paciente o seu diagnóstico, o prognóstico, os meios e formas de tratamento disponíveis e seus riscos, para que diante dessas informações o paciente possa exercer a sua autonomia e tomar uma decisão livre sobre qual procedimento será submetido.

### Abordagem do consentimento:

- DESCRIÇÃO, FINALIDADE E VANTAGENS DA REALIZAÇÃO DA ANÁLISE
- PROCEDIMENTO, RISCOS E LIMITAÇÕES
- POLÍTICA DE CANCELAMENTO DO TESTE
- POLÍTICA DE PRIVACIDADE E ARMAZENAMENTO DE DADOS E USO DAS AMOSTRAS EM PESQUISAS



### CONSENTIMENTO INFORMADO PARA ESTUDO PRÉVIO AO TESTE GENÉTICO PRÉ-IMPLANTACIONAL PARA DOENÇAS MONOGÊNICAS (PRÉ-PGT-M)

#### DESCRÍÇÃO, OBJETIVO E VANTAGENS DA REALIZAÇÃO DA ANÁLISE

O pré-PGT-M implica na realização de um estudo genético em amostras de DNA do casal, bem como de outros membros da família (quando possível), antes da realização de testes genéticos pré-implantacionais para doenças monogênicas (PGT-M). O objetivo é confirmar que o PGT-M será viável e determinar a melhor estratégia de teste a ser usada nos embriões. O PGT-M é utilizado para analisar embriões para uma doença genética específica antes da implantação.

Cada célula do nosso corpo tem cromossomos, que são estruturas organizadas compostas de DNA e proteínas. Existem 24 tipos de cromossomos em humanos, numerados de 1 a 22, mais os cromossomos sexuais X e Y. As células contêm um total de 46 cromossomos: 22 pares, um par XX (sexo feminino) e um par XY (sexo masculino). Tanto o espermatозoide quanto o óvulo devem ter 23 cromossomos. Portanto, quando um espermatозoide fecunda um óvulo, o embrião resultante tem 46 cromossomos no total.

Os cromossomos são compostos de moléculas chamadas DNA. Nosso DNA é organizado em pequenos fragmentos chamados genes. Existem cerca de 20.000 genes em humanos, os quais influenciam nosso crescimento e desenvolvimento. Assim como os cromossomos, a maioria dos genes existe em pares, um transmitido pelo óvulo e o outro pelo espermatозoide. Quando a função de um gene é alterada (mutação na sequência específica), o resultado pode levar a uma doença genética. Essas mutações podem ser transmitidas de geração a geração ou podem ocorrer pela primeira vez no indivíduo (de novo).

As doenças genéticas podem ser causadas por diferentes tipos de herança para uma mutação:

- i. Uma **doença genética dominante** é causada por uma mutação em uma cópia de um gene. Existe um risco de 50% de um progenitor com a doença transmiti-la aos seus descendentes.



# Como preencher?

## Termo de consentimento do teste Pré PGT-M

Requisição de Pré-PGT-M (doenças monogênicas)

Os campos marcados com \* são obrigatórios para a realização do teste

Por favor indique o tipo de teste:

Pré PGT-M para mutações comuns

Pré PGT-M para mutações incomuns

**INFORMAÇÕES DA CLÍNICA**

\*Clínica: \_\_\_\_\_ Data da solicitação do teste: \_\_\_\_\_

\*Nome da médica/CRM: \_\_\_\_\_ \*E-mail para envio do laudo: \_\_\_\_\_

**INFORMAÇÕES DO PACIENTE**

\*ID/NHC do paciente: \_\_\_\_\_ \*Nº de Consulta: \_\_\_\_\_

\*Mulher: \_\_\_\_\_ \*CPF: \_\_\_\_\_ \*Data de nascimento: \_\_\_\_\_

\*Homem: \_\_\_\_\_ \*CPF: \_\_\_\_\_ \*Data de nascimento: \_\_\_\_\_

Doença/Gen: \_\_\_\_\_

Estado da Doença Paciente (mulher):  Tem a doença  Portador  Não é portador

Estado da Doença Paciente (homem):  Tem a doença  Portador  Não é portador

**INFORMAÇÕES DOS MEMBROS DA FAMÍLIA** (Preencher apenas se as amostras foram enviadas à Igenomix)

1. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_  
Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

2. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_  
Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

3. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_  
Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

4. Nome: \_\_\_\_\_ Estado Clínico: \_\_\_\_\_ ID/NHC: \_\_\_\_\_  
Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

Comentário: \_\_\_\_\_

Anostras para serem enviadas: SIM  NÃO

Especifique: \_\_\_\_\_

**Autorização do médico**

Certifico que as informações do paciente e do médico neste formulário estão corretas, de acordo com o meu conhecimento, e que solicito o teste acima com base em meu critério profissional. Expliquei as limitações deste teste e respondi a todas as perguntas. Entendo que a Igenomix pode precisar de informações adicionais e concordo em fornecer essas informações, se necessário.

Assinatura do médico: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Não há riscos associados para o paciente submetido ao SAT.

O teste SAT apresenta as seguintes limitações: (i) não avalia alterações numéricas cromossômicas para todos os 24 cromossomos, apenas para os cromossomos incluídos na análise; (ii) não pode detectar alterações nos segmentos de DNA que não são mutações conhecidas; (iii) não pode detectar condições causadas por mutações genéticas individuais, como anemia falciforme, fibrose cística ou doença de Tay-Saché, entre outras; (iv) outras limitações associadas à baixa qualidade da amostra, incluindo ausência de espermatozoides ou baixas concentrações e presença de um elevado número de células imaturas na amostra.

igenomix

igenomix

Nacional de Vigilância Sanitária nº 362 de 13 de outubro de 2005; ou (2) os dados podem ser utilizados pela Igenomix para outros propósitos legítimos. As amostras e dados associados serão armazenados pela Igenomix de acordo com a política interna de armazenamento de amostras, a qual está de acordo com os requisitos exigidos pela legislação.

### direitos associados aos Dados Pessoais

De acordo com a Lei n. 13.709, de 14 de agosto de 2018 ("Lei Geral de Proteção de Dados – LGPD"), você pode exercer os seguintes direitos quanto titular de dados pessoais:

- (1) Confirmação da existência de tratamento de dados pessoais: Você tem o direito de confirmar se a Igenomix está realizando tratamento de dados pessoais;
- (2) Accesso aos seus dados pessoais: Você pode solicitar que a Igenomix informe quais Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis seu(s) é(são) tratado(s);
- (3) Corrigir de dados pessoais incorretos, inacertos ou desatualizados: Você tem o direito de solicitar que a Igenomix corrija, atualize ou complemente seus dados pessoais;
- (4) Anonimização, bloqueio ou eliminação de dados desnecessários, excessivos ou tratados em desacordo com a LGPD: caso qualquer dado pessoal seja tratado de forma desnecessária, em excesso para a finalidade a que se destina ou em desacordo com a LGPD, você pode solicitar que a Igenomix anonimize, bloqueie ou elimine;
- (5) Possibilidade de revogação do consentimento e informação sobre as consequências dessa revogação;
- (6) Informação sobre as entidades públicas com as quais a Igenomix compartilhou seus dados pessoais;
- (7) Eliminação de dados tratados com base em seu consentimento.

Para exercer os direitos listados acima, você pode enviar uma comunicação à Igenomix através do e-mail [privacypolicy@igenomix.com](mailto:privacypolicy@igenomix.com).

Se você tiver qualquer (1) dúvida sobre esta Política ou sobre o tratamento dos seus Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis ou (2) se quiser fazer uma reclamação devido a uma possível violação desta Política, entre em contato conosco através do canal de comunicação acima [privacypolicy@igenomix.com](mailto:privacypolicy@igenomix.com).

### Termo de Consentimento e Autorização de Uso dos Dados para fins de pesquisa e educacionais

O Grupo Igenomix conduz projetos de pesquisa e publicações acadêmicas que contribuem para o desenvolvimento e melhoria de métodos de diagnóstico e terapias terapêuticas. Os seus dados podem contribuir para enriquecer esses projetos que, futuramente, podem contribuir para o diagnóstico prévio ou o tratamento de doenças genéticas que atingem você ou algum de seus familiares.

Mantenho o seu **CONSENTO**, a Igenomix irá armazenar os seus dados em nossa banca de dados de pesquisas (sem identificar você) para utilizá-los em projetos de pesquisa e publicações acadêmicas. Visite a site [www.igenomix.com.br](http://www.igenomix.com.br) para se informar sobre projetos de pesquisa em andamento.

### Parâmetros de ética médica, reclusão e privacidade, estudo ou publicação respeitando a sua identidade.

#### TERMO LIDO E ENTENDIDO O QUE FOI DITO ACIMA, DECLARO ESTAR CIENTE:

Tendo lido e compreendido todas as cláusulas da presente Termo, declaro e concordo:

- a) declaro que recebi as explicações e aconselhamento genético adequado de pessoal qualificado da MÉDICO / CLÍNICA / GENÉTICISTA, que me ofereceu informações sobre o significado da análise, incluindo as possíveis alternativas que posso receber de acordo aos resultados do mesmo e que fico à minha disposição para qualquer dúvida ou teste genético adicional que posso requerer uma vez que os resultados da consulta genética sejam conhecidos;
- b) fiquei ciente com a informação escrita e concordei livremente com a realização da coleta de amostra(s) para que a Igenomix proceda com o teste genético solicitado por meu médico;
- c) fiquei ciente da indicação, procedimento, probabilidades de sucesso, complicações, riscos e do custo econômico do(s) exame(s) solicitado(s);

Rubrica do paciente em todas as páginas do termo

igenomix



# Como preencher?

## Termo de consentimento do teste Pré PGT-M

### Consentimento do paciente

Ao assinar este termo, solicito voluntariamente a realização do teste indicado acima. Declaro ter lido e recebido cópia do consentimento informado incluído nas páginas anteriores. Declaro que fui suficientemente informado(a), acerca dos riscos, benefícios e limitações do teste.

Assinatura do paciente: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Nome completo do paciente: \_\_\_\_\_

Assinatura do conjugue: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Nome completo do conjugue: \_\_\_\_\_

### Campo Obrigatório:

- Assinatura do paciente e cônjuge
- Nome completo do paciente e cônjuge
- Data